

Du signe clinique au diagnostic

Les pattern-dystrophies

Dr Bernard PUECH
Service d'Exploration de la Vision et Neuro-Ophthalmologie
Hôpital Roger Salengro.
LILLE France

1. Généralités

Les pattern-dystrophies regroupent un ensemble d'affections rétiennes avec dépôts rétiniens plus ou moins réticulés jaunâtres ou grisâtres et autofluorescents. Elles comprennent la dystrophie en aile de Papillon et la dystrophie de Sjögren , la dystrophie foveomaculaire vitelliforme de l'adulte, la dystrophie en pattern étendue simulant la maladie de Stargardt (dystrophie en X flavimaculée et pseudo-fundus flavimaculatus) et la dystrophie choroïdienne aréolaire centrale¹.

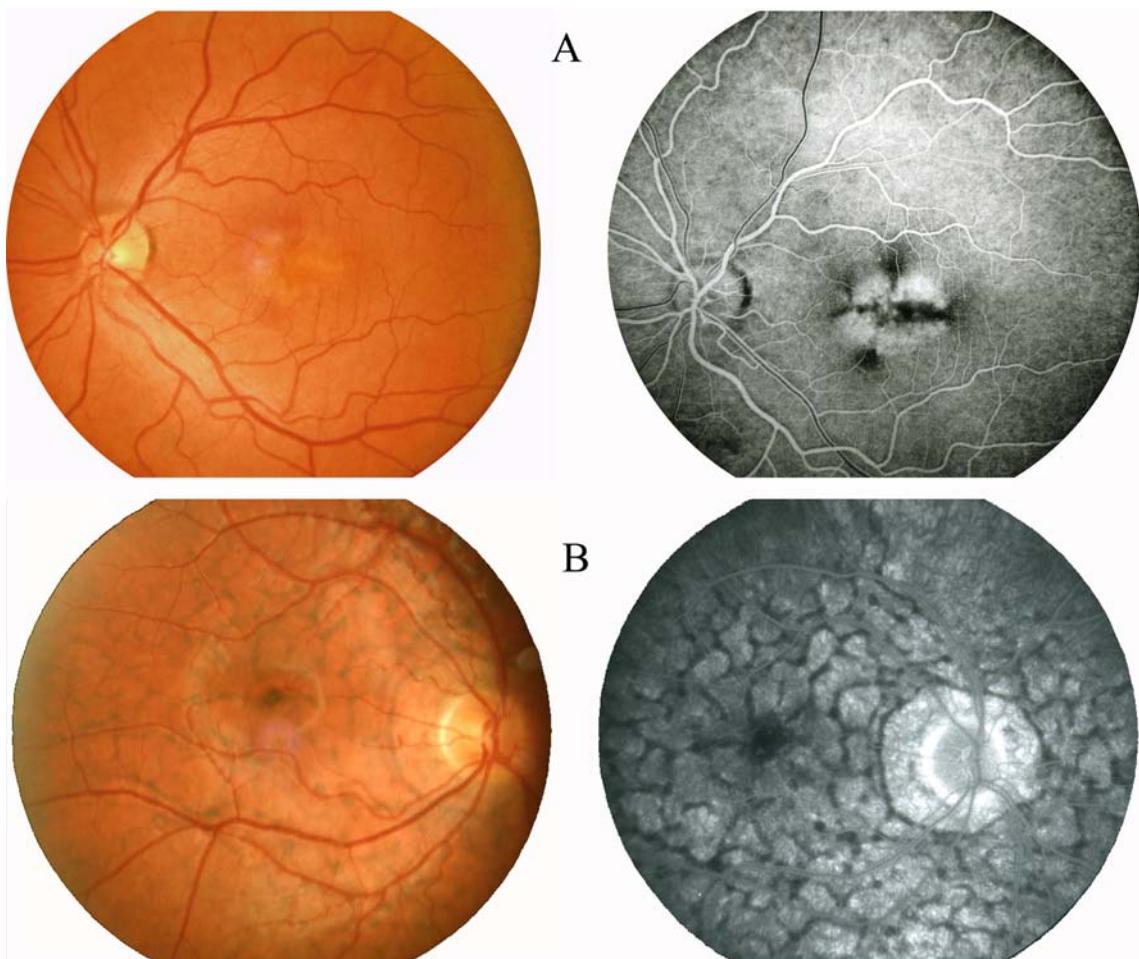


Fig. 1 : E A, dystrophie en ailes de papillon chez un patient de 50 ans. La lésion rétinienne à peine visible est constituée de courtes travées renflées à leurs extrémités. En B, dystrophie réticulée de Sjögren chez un patient de 20 ans. La distribution des réticulations s'étend au pôle postérieur, la découverte de l'affection est fortuite et il n'y a aucun signe fonctionnel. A noter l'épargne péri papillaire que l'on peut observer dans toutes les dystrophies avec réticulations.

- L'hérédité est autosomique dominante mais la pénétrance et l'expression de la maladie sont très variables puisque l'on peut trouver dans une même famille, pour une même mutation : des patients asymptomatiques, des patients avec une dystrophie maculaire à minima de type pseudo-vitelliforme ou en aile de papillon et des patients qui présentent une rétinite pigmentaire².

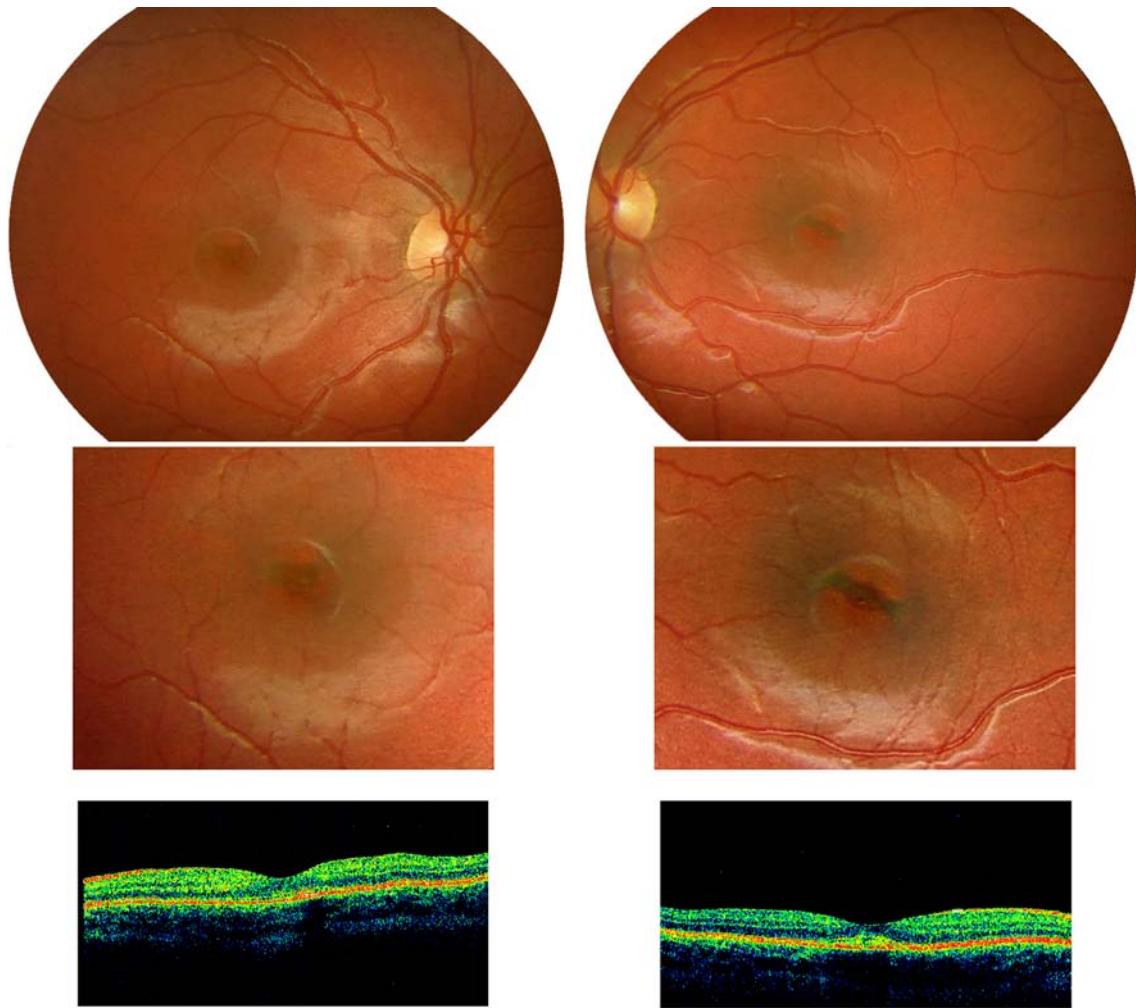


Fig. 2 : Forme pigmentée de dystrophie de Deutman chez une enfant de 6 ans, sans antécédents, avec acuité visuelle normale (clichés Paul Turut).

Le gène *PRPH2* (*périméline/RDS*), seul actuellement connu pour les pattern-dystrophies, ne serait impliqué que dans 2 à 18% des cas. Localisé en 6p21.2, il contient 3 exons et plus de 100 mutations ont été à ce jour publiées. Il code pour une protéine, la périméline 2, principalement située sur le pourtour des segments externes des photorécepteurs où elle joue un rôle principal à la formation et à la stabilité des membranes plasmatisques des articles

externes. Cette stabilité dépend d'hétérodimères formés par la périphérine et la protéine *ROM1*.

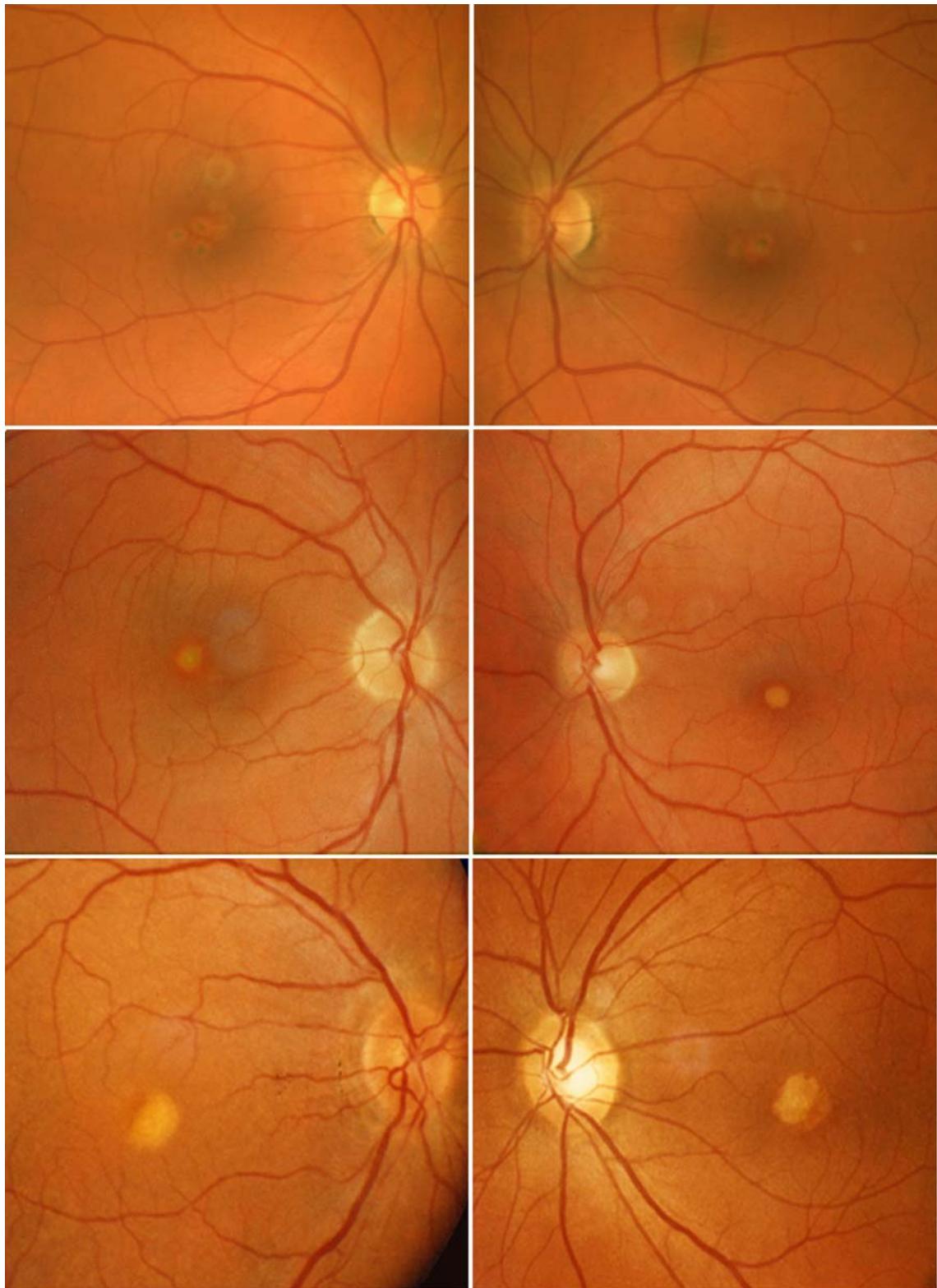


Fig.3 : Différents aspect de la dystrophie fovéomaculaire vitelliforme de l'adulte. Début de fragmentation du matériel vitellin dans les deux clichés du bas. Le matériel disparaît progressivement pour donner une petite atrophie fovéomaculaire.

Le phénotype des mutations sur le gène *PRPH2* est large puisqu'en plus des pattern-dystrophies il peut être responsable de dystrophie maculaire tardive mimant la dégénérescence maculaire liée à l'âge, de dystrophies des cônes et de rétinites pigmentaires. Les phénotypes associés aux mutations *PRPH2* sont tous hérités sur un mode autosomique dominant, à l'exception de la rétinite pigmentaire digénique qui nécessite en plus une mutation dans le gène *ROM1*¹.

- **La prévalence** de l'ensemble des pattern-dystrophies peut être estimée approximativement à 1/60000 (1/150000 pour la seule dystrophie fovéomaculaire vitelliforme).

- **Signes cliniques.** Les circonstances du diagnostic précoce d'une pattern dystrophie sont fortuites, les premiers dépôts vitellins et les migrations pigmentaires rétinienques étant au début totalement asymptomatiques. Ce n'est que **vers l'âge de 40 ans** ou plus que le patient consulte pour une **baisse d'acuité visuelle** et/ou une discrète **métamorphopsie** mais ce peut être également à l'occasion d'une prescription de verres ou dans le cadre de l'enquête généalogique que les patients sont décelés. L'anamnèse, la construction de **l'arbre généalogique** et **l'examen des proches** vont révéler l'expression intrafamiliale parfois très variable.

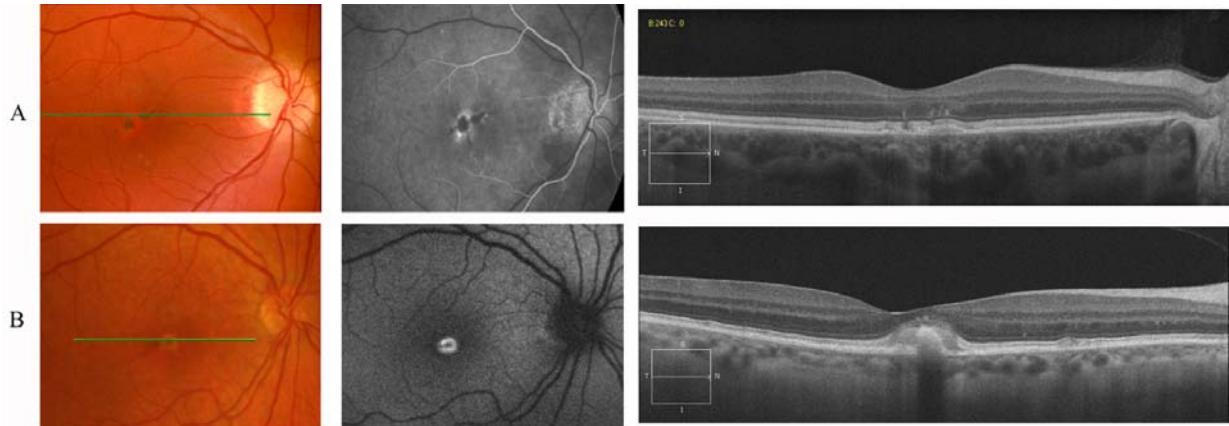


Fig 4 : Dystrophie fovéolomaculaire vitelliforme : OCT spectral : A) Patiente de 59 ans avec acuité de 9/10. Lésion fovéolaire bilatérale ; petite gène à la lecture mais P2, à l'OCT le matériel est homogène, hyperréfléctif et situé au niveau de l'EP et de la membrane de Bruch. Mutation dans l'exon 1 du gène *PRPH2* en c.371del (p.Gly124AlafsX15)

B) Patiente de 61 ans acuité de 5/10. Lésion fovéale bilatérale avec petite métamorphopsie. Souffrance des couches internes de la rétine en regard des dépôts. ERG et EOG normaux.

2. Examens essentiels au diagnostic

2.1. Les clichés en autofluorescence localisent et parfois révèlent les dépôts vitellins hyperfluorescents et leur répartition et ce qu'ils soient strictement maculaires ou dispersés. Les modifications de l'autofluorescence de l'épithélium pigmentaire, l'hypo-autofluorescence, précédent souvent les remaniements rétiniens visibles au fond d'œil et indiquent un début de l'atrophie de l'EP (Fig.9 et 11).

2.2. L'OCT spectral met en évidence l'épaisseur maculaire, les anomalies de l'épithélium pigmenté, ses dépôts, son amincissement et la discontinuité des photorécepteurs en regard (Fig. 4, 7, 8, 9, 11). On recherchera dans les atrophies aréolaires l'amincissement des couches externes rétiniennes précédant l'atrophie.

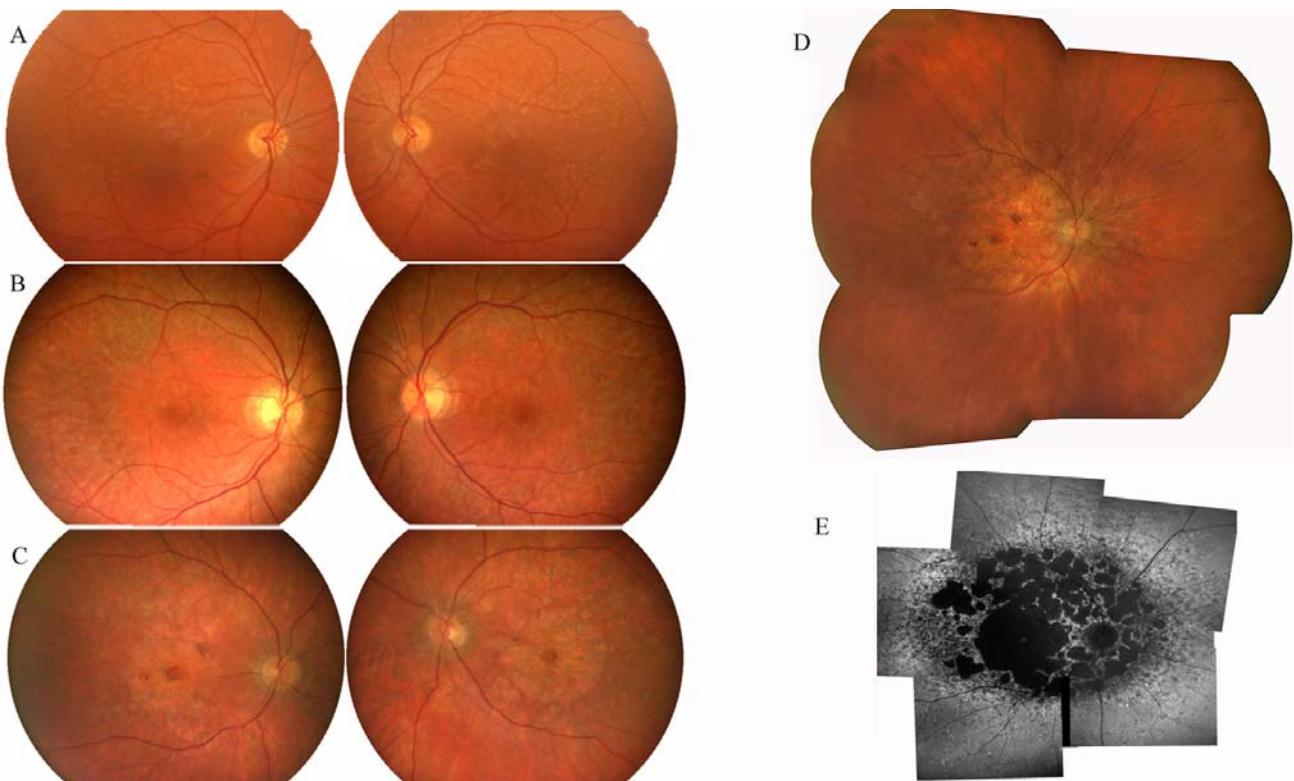


Fig 5: Dystrophie simulant le Fundus Flavimaculatus.

En A) fond d'oeil d'un homme de 38 ans avec acuité de 8/10 OD et 10/10ème OG. L'ERG est légèrement diminué dans ses composantes photopiques et scotopiques.

En B), sœur de 49 ans avec acuité de 8/10 ODG, l'ERG et l'EOG sont modérément diminués.

En C), frère de 38 ans avec acuité de 7/10 et 4/10ème . L'ERG est altéré en photopique et scotopique. Il n'y a pas de silence choroïdien à l'angiographie. Leur mère et un grand oncle, présentent la même affection. La recherche d'une mutation sur le gène ABCA4 est négative, par contre on trouve sur le gène PRPH2 la variation nucléotidique c.493T>C (p.cys165Arg) dans l'exon 1.

3. Autres examens paracliniques

3.1. La vision des couleurs est également normale dans les formes avec dépôts maculaires, mais dans l'atrophie aréolaire centrale et selon le stade une dyschromatopsie d'axe bleu-jaune peut être dépistée.

3.2. Le champ visuel où l'on recherchera l'altération centrale et la perte progressive de la sensibilité.

3.3. L'ERG multifocal montre l'altération maculaire précoce avec périfovélopathie puis altération du pic maculaire. L'ERG pattern est également préocemment altéré. L'ERG flashes est en principe normal en photopique et scotopique mais pour certaines mutations la maladie peut progressivement évoluer de façon plus sévère vers une dystrophie des cônes ou une dystrophie des cônes et bâtonnets.

3.4. L'angiographie fluorescéinique n'est plus pratiquée sauf en cas de néovaisseaux.

3.5. La biologie moléculaire conforte le diagnostic des formes à minima et confirme du risque de transmission familiale.

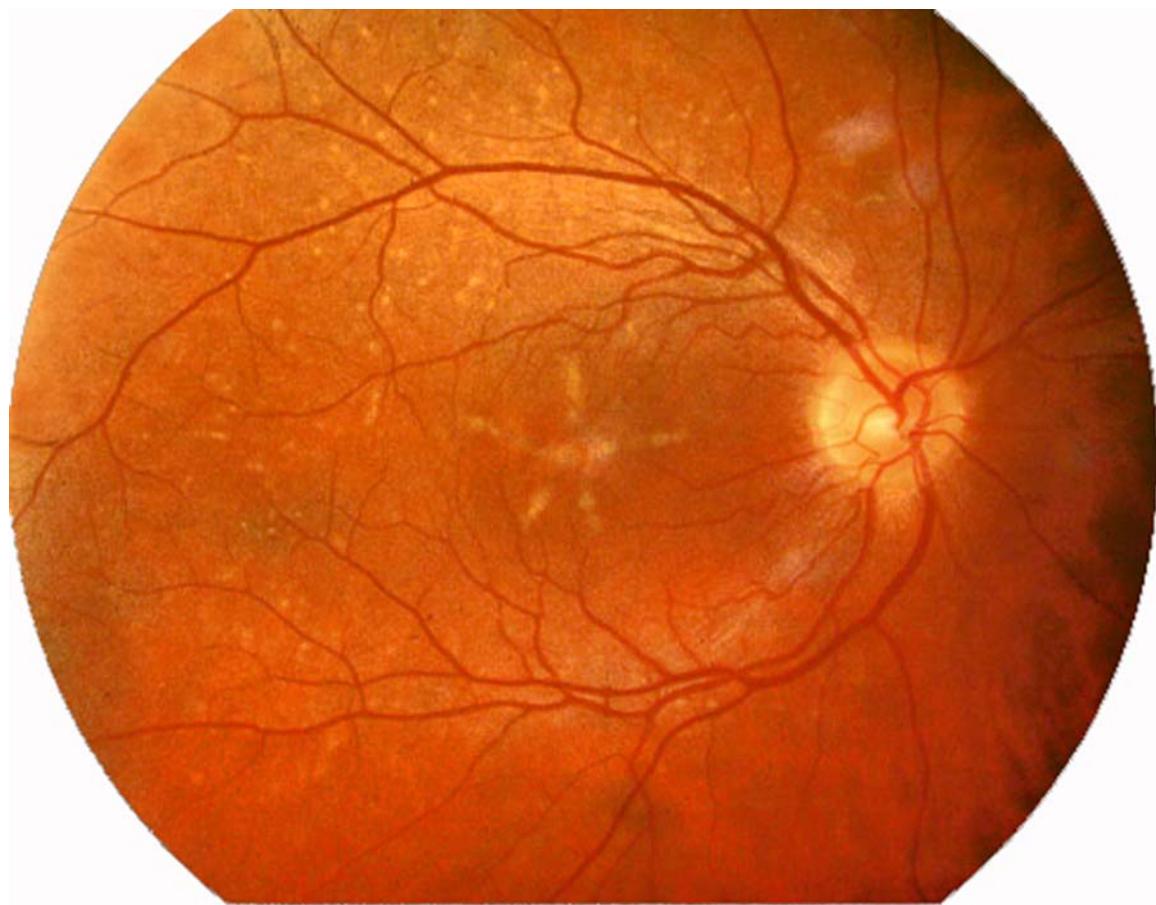


Fig. 6: Dystrophie en pattern simulant le fundus flavimaculatus. Patiente de 40 ans avec une acuité visuelle de 9/10ème ODG. Le fond d'oeil est le siège d'une étoile maculaire à 5 branches et de nombreuses taches de flavimaculées sont dispersées au pôle postérieur. Cas clinique 7 publié en 1989³.

4. Evolution

En général les dystrophies réticulées, la dystrophie fovéomaculaire de l'adulte, la dystrophie simulant le fundus flavimaculatus ont une évolution moins sévère que l'atrophie aréolaire centrale.

Il faut cependant se méfier du pronostic en intra familial car **l'expression de la maladie peut être très variable** et au sein d'une même famille on peut observer pour une même mutation une dystrophie pseudo-vitelliforme, une dystrophie des cônes ou une dystrophie cônes-bâtonnets et même exceptionnellement une rétinite pigmentaire.

5. Formes Cliniques

5.1. Dystrophie en aile de papillon de Deutman

Décrise par Deutman en 1970, cette dystrophie autosomique dominante est rarement observée sur plusieurs générations. Plusieurs mutations sur *PRPH2* ont été identifiées mais la maladie peut être associée à un autre gène en 5q21.2-q33.2. L'affection commence généralement **entre la deuxième et cinquième décennie** (Fig. 1 et 2). La plupart des patients sont asymptomatiques et sont découverts de façon fortuite mais la découverte peut être secondaire à une légère baisse de vision ou à une petite métamorphopsie.

Au fond d'œil, la lésion maculaire est de couleur sombre en forme de croix aux extrémités renflées ou en ailes de papillon. Elle se constitue à partir d'un groupe de points pigmentés.

En angiographie les lésions sont hypofluorescentes par effet masque et entourée d'hyperfluorescence par atrophie choriorétinienne sous jacente.(Fig. 1)

En autofluorescence les lésions sont hyperfluorescentes

La vision des couleurs est normale ou peu altérée, le champ peut montrer un léger scotome central relatif.

L'ERG plein champ est normal le multifocal également ou avec un pic légèrement abaissé et l'ERG pattern peut être altéré.

L'EOG est également normal ou légèrement diminué.

Le pronostic est bon mais une atrophie de l'épithélium fovéolaire peut apparaître de même que beaucoup plus rarement des complications néo-vasculaires.

Le diagnostic différentiel se fait avec la **dystrophie de Sjögren** forme plus étendue de la dystrophie de Deutman au même pronostic (Fig.1B) et certaines affections rétiennes lentes donnant parfois un aspect réticulé fovéo maculaire comme le pseudo fundus flavimaculatus (également lié au gène *PRPH2*), la dégénérescence maculaire atrophique liée à l'âge,

certaines rétinopathies mitochondrielles (MIDD), la dystrophie de Steinert et la maladie de Paget.

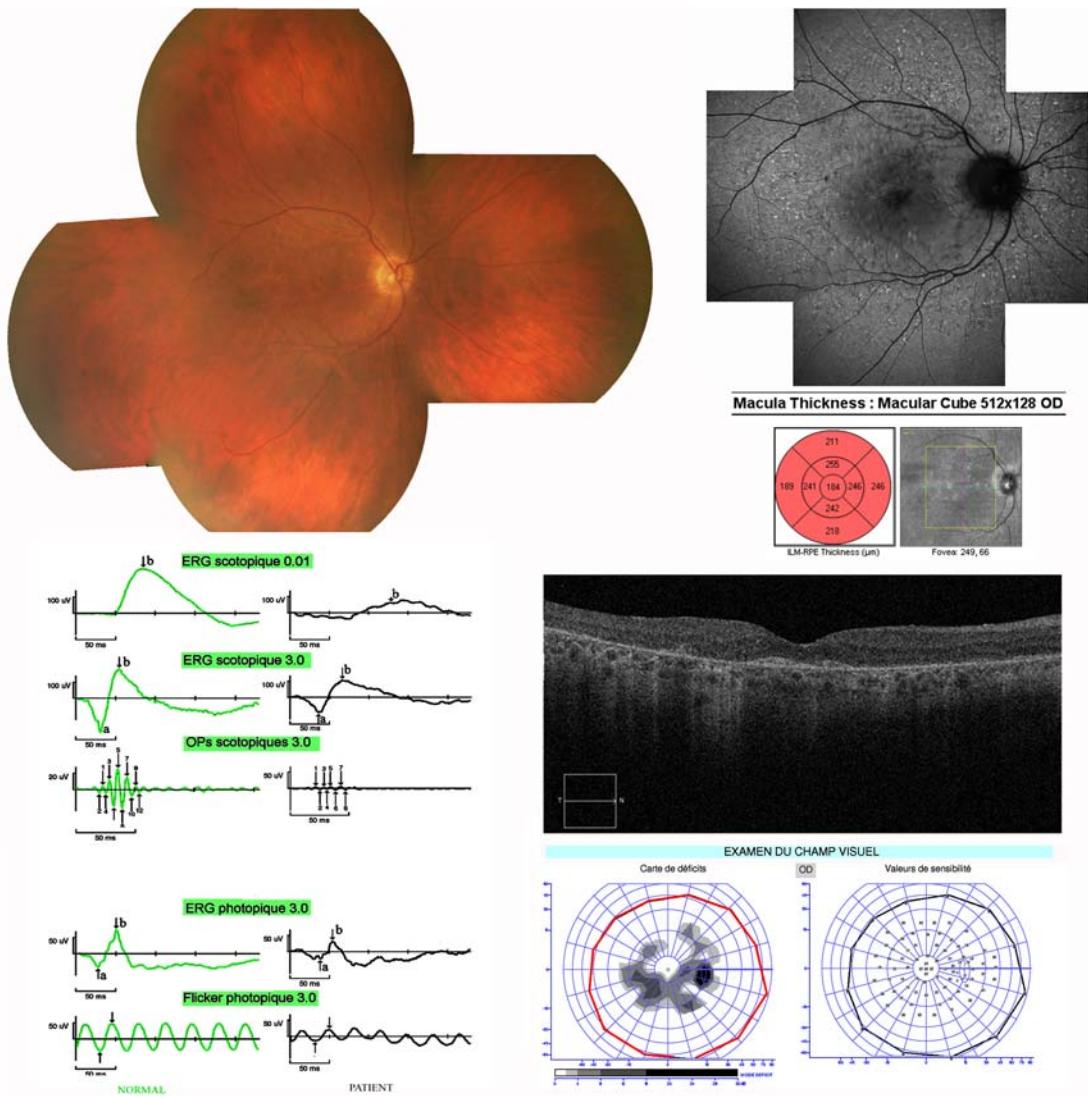


Fig.7 : Dystrophie en pattern simulant le fundus flavimaculatus. Patiente de la fig. 6. 30 ans plus tard, les taches flavimaculées ont disparu au fond d'œil mais elles sont encore visibles en autofluorescence. L'OCT montre un amenuisement rétinien important avec la persistance d'un îlot de photorécepteurs foveolaires. Le champ visuel épargne le point de fixation ce qui explique l'acuité visuelle qui est encore de 8/10ème ODG. Les réponses photopiques et scotopiques sont présentes mais considérablement diminuées. La patiente est porteuse de la mutation p.Leu20SerfsX2 dans l'exon 1 du gène *PRPH2*.

5.2. La dystrophie fovéomaculaire vitelliforme de l'adulte

Il s'agit d'une **fovéolopathie**, décrite en 1974 par Donald M. Gass, apparaissant le plus souvent vers la cinquième décennie.

La lésion est bilatérale jaunâtre arrondie ou ovale de la taille de $\frac{1}{4}$ ou $\frac{1}{2}$ diamètre papillaire et légèrement surélevée (Fig.3)..

L'affection est génétiquement hétérogène puisqu'au moins deux gènes ont été trouvés responsables; le gène *PRPH2* et le gène *Best1*.

Le sujet consulte pour une **baisse d'acuité visuelle** souvent accompagnée d'une petite métamorphopsie.

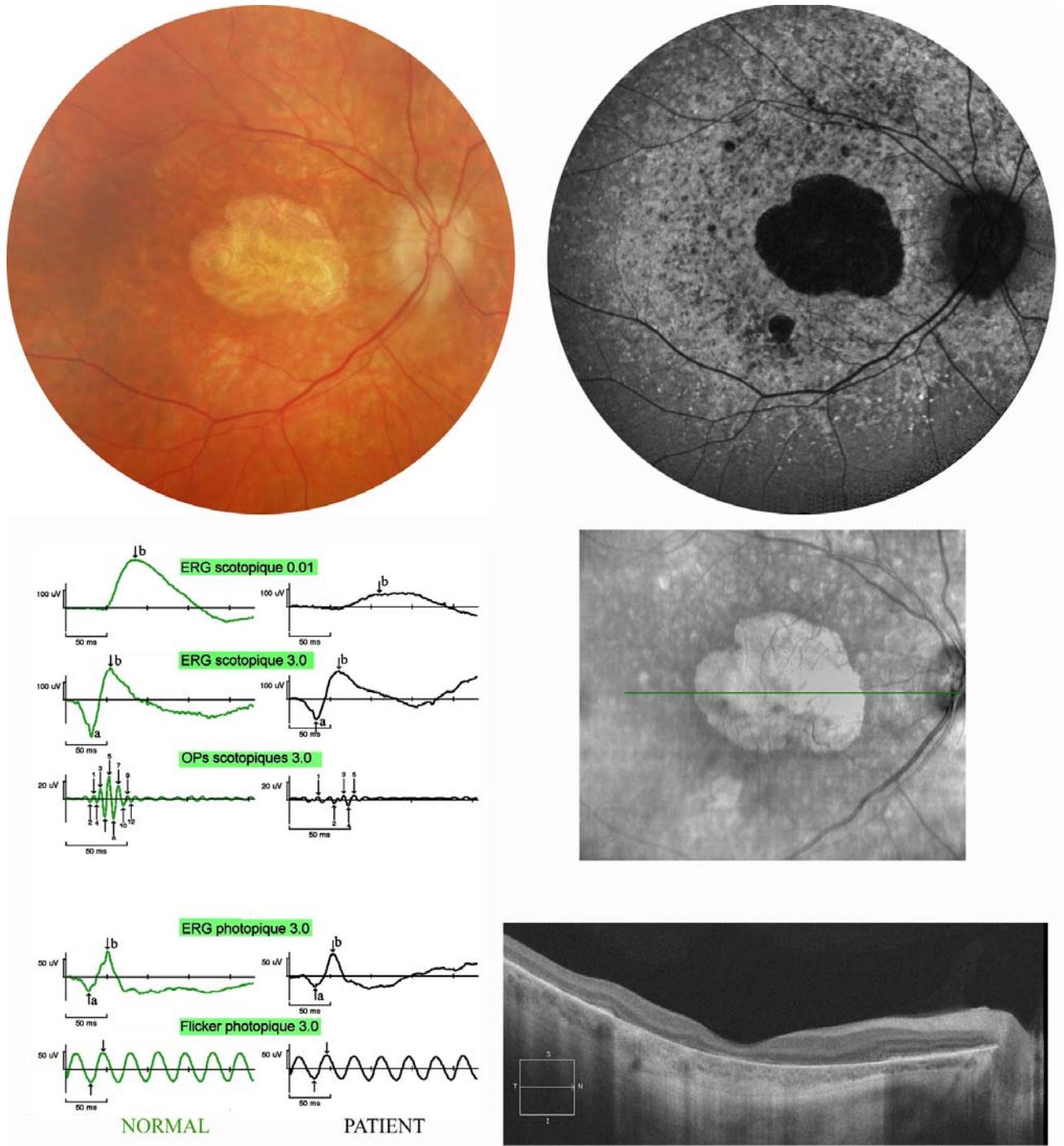


Fig. 8: Patient de 66 ans avec pseudo-fundus flavimaculatus et dystrophie maculaire. Les pattern dystrophies ont le plus souvent une souffrance maculaire qui conduit lentement à une atrophie aréolaire centrale en trois ou quatre décennies. L'acuité visuelle est inférieure à 1/20ème , les lésions flavimaculées ne sont plus visibles qu'en autofluorescence. L'ERG est altéré en photopique et en scotopique. Mutation dans l'exon 1 du gène *PRPH2* c.450T>A (p.Cys150Stop).

L'acuité au moment du diagnostic est souvent assez bonne de 5 à 8/10^{ème} et elle ne se modifie que très progressivement préservant la vision de près durant plusieurs décennies. L'atteinte peut être unilatérale ou asymétrique et il existe de nombreux cas sporadiques..

L'**angiographie** n'apporte que peu de signes complémentaires, lorsque le matériel n'est pas résorbé les clichés montrent une image maculaire avec un centre fovéolaire sombre entouré d'un halo d'hyperfluorescence correspondant à la dépigmentation sous le matériel vitellin débordant légèrement (Fig.4). Les quelques petites lésions ponctuelles qui peuvent être observées soit autour de la lésion centrale soit plus éloignées au niveau des troncs des vaisseaux rétiniens du pôle postérieur sont hyperfluorescentes et significatives.

A l'**OCT spectral** le matériel jaunâtre de la lésion maculaire est hyperréflectif et l'EP sous ce matériel peut être atrophique (fig.4).

En **autofluorescence** le matériel vitellin est hyperautofluorescent.

La **vision des couleurs** est peu altérée de même que le champ visuel.

L'**ERG** plein champ est normal, l'adaptation à l'obscurité également normale.

L'**EOG** est normal ou légèrement altéré. L'évolution est très lente avec la disparition progressive du matériel vitellin et l'apparition d'une atrophie choriorétinienne fovéomaculaire. Les complications néovasculaires sont possibles.

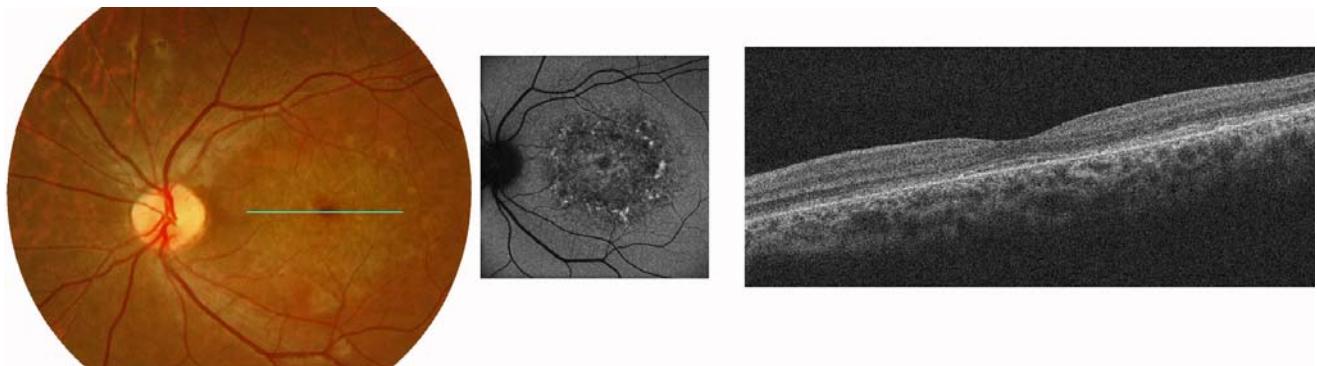


Fig.9 : Atrophie aréolaire centrale. Stade 1 Patient de 26 ans. A ce stade l'acuité est bonne en raison de la persistance de l'îlot fovéolaire de cellules photo réceptrices parfaitement visibles à l'OCT. En autofluorescence les lésions de lipofuscine sont hyper fluorescentes et apparaissent plus nettement qu'au fond d'œil pour former une sorte de couronne.

5.3. La dystrophie en pattern simulant le Fundus Flavimaculatus

Il y a bien longtemps que des dystrophies tachetées du pôle postérieur de découverte tardive et évoluant très lentement ont été dépistées sous le nom de fundus flavimaculatus purs avec atteinte maculaire tardive. Cette affection est rare et nous avons estimé son incidence à

1/160.000 mais le dépistage tardif entre 45 et 65 ans ne permettait pas l'estimation réelle de la prévalence⁴.

La maladie apparaît le plus souvent une vingtaine d'années avant sa découverte. Le premier signe amenant à consulter est la **baisse de vision** qui survient dans la 5^{ème} décennie où elle se modifie assez rapidement. **L'aspect du fond d'œil** est constitué d'amas de taches jaunâtres pisciformes ou un peu réticulées situées autour de la macula et n'apparaissant que très progressivement (fig.5 A et B).

Ces taches augmentent en nombre autour de la macula et l'isolent.

Il se développe ensuite autour de la fovéola un anneau d'atrophie choriorétinienne qui progressivement absorbe l'îlot maculaire central et constitue en fin d'évolution une large atrophie choriorétinienne plus ou moins ovalaire centrée sur le pôle postérieur (fig.5 C, D et E). Ce stade n'est généralement pas atteint avant l'âge de 60-65 ans et l'acuité visuelle chute alors à 1/40^{ème} ou moins. On observe une pâleur temporelle du nerf optique et les taches réticulées ont tendance à s'estomper

Les **complications** néovasculaires sont rares. L'**évolution** est très variable et on peut observer dans une même famille des lésions qui diffèrent selon les patients de même qu'une asymétrie des lésions.

Le **champ visuel** est peu altéré au début mais il suit l'altération de la vision centrale avec l'apparition d'un scotome central plus ou moins profond.

La **vision chromatique** est normale avant l'atrophie aréolaire puis elle s'altère sans axe bien précis.

L'**ERG** plein champ est en général normal lors du dépistage mais lorsque la maladie est très avancée il s'altère en photopique et en scotopique.

L'**EOG** normal au début suit en général l'altération très tardive de l'ERG.

En **angiographie** les taches jaunâtres ont le même aspect que les taches flavimaculées de la maladie de Stargardt mais on n'observe aucun silence choroïdien.

En **autofluorescence** les taches jaunâtres apparaissent hyperfluorescentes et sont accompagnées de petites plages d'hypofluorescence qui reflètent une atrophie localisée de l'épithélium pigmentaire ou la lipofuscine des taches jaunâtres a disparu.

A l'**OCT**, on retrouve les taches au niveau du segment externe des photorécepteurs avec une augmentation de la réflectivité.

En **biologie moléculaire**, la recherche d'une mutation sur le gène *PRPH2* permettra un diagnostic de certitude. A noter qu'un peu moins d'un patient sur 5 sensé présenter une

maladie de Stargardt récessive ou dominante chez qui la recherche sur les gènes *ABCA4* et *ELOVL4* est négative présente une mutation sur le gène *PRPH2*.

Le **diagnostic différentiel** se fera essentiellement avec la maladie de Stargardt quelle soit récessive ou dominante, avec la dystrophie de certaines mitochondriopathies (MIDD et MELAS) qui donnent également des taches autofluorescentes périmaculaires et si ces taches sont associées à une paraplégie spastique on évoque le syndrome de Kjellin.

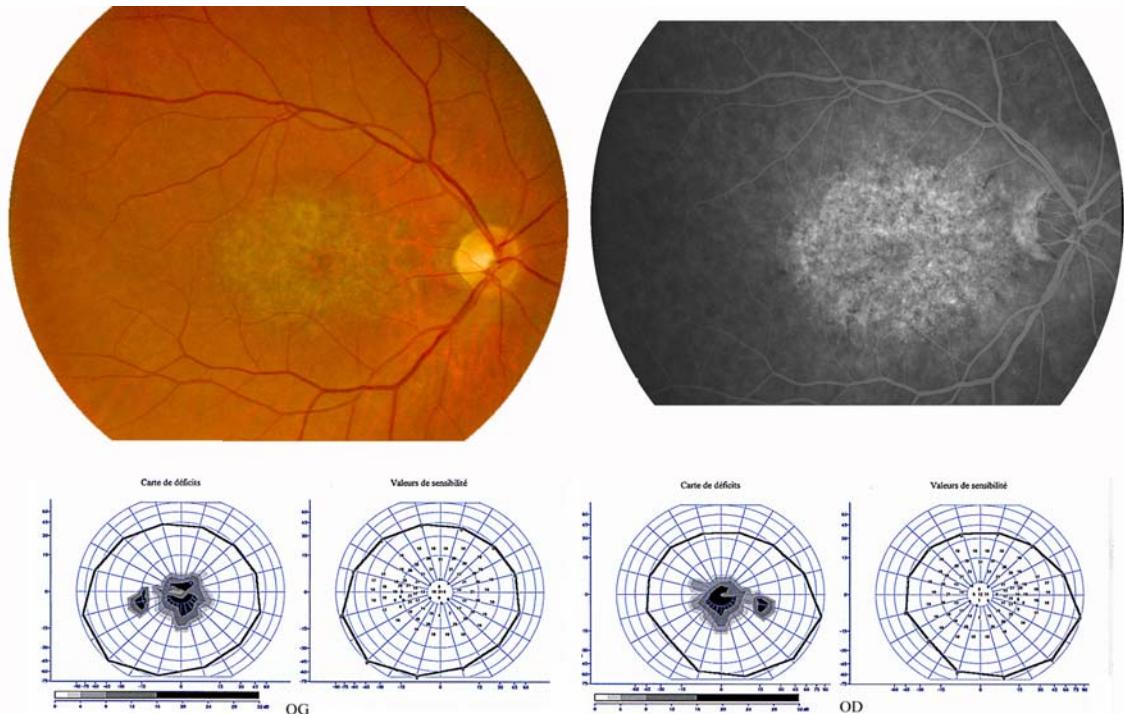


Fig. 10 : Homme de 45 ans avec lésion **d'atrophie aréolaire débutante** au stade 2. L'acuité est à 5/10^{ème} ODG, il existe au champ visuel un petit îlot central préservé au sein d'un scotome central profond de 10°. L'ERG et l'EOG sont normaux.

Formes atypiques.

- Une forme particulière de **pseudo-fundus flavimaculatus avec maculopathie** a été décrite sous le nom de dystrophie en X flavimaculée (Fig.6 et 7). Elle correspond à une pattern-dystrophie avec maculopathie. Les taches flavimaculées simulant le fundus flavimaculatus correspondent à des dépôts vitellins qui s'estompent avec le temps et laissent place à une atrophie aréolaire (Fig.7) ³.
- Une exceptionnelle **rétinite ponctuée albesciente autosomique dominante** a été décrite avec mutations sur le gène *PRPH2* alors que la maladie RPA classique est habituellement localisée sur les gènes *RHO* et *RLBP1*. Les ponctuations de la forme liée à *PRPH2* sont moins régulières que dans la forme classique et l'ERG de la forme liée à *PRPH2* correspond plus à un ERG de pattern-dystrophie simulant le Fundus Flavimaculatus qu'à un ERG de RPA classique où il est sévèrement altéré.

6.4. Atrophie aréolaire centrale

Décrise par Nettelship en 1884, l'atrophie aréolaire centrale est une affection rétinienne bilatérale. Son évolution se fait sur plusieurs décades et de façon asymétrique avec un décalage fonctionnel de plusieurs années entre des deux yeux, l'un pouvant avoir une acuité à 1/20^{ème} et l'autre gardant une acuité de 5 à 6/10^{ème}.

La plupart de ces atrophies aréolaires centrales ont une transmission héréditaire dominante et sont secondaires à des mutations sur le gène *PRPH2* mais quelques cas récessifs ont été publiés sans mutation sur le gène *PRPH2*. Dans certaines familles 1/5 des patients qui présentent la mutation *PRPH2* sont asymptomatiques. La dystrophie peut apparaître comme un cas familial isolé, puisque certains des apparentés peuvent présenter une forme différente et moins sévère de pattern-dystrophie, de plus l'âge d'apparition pouvant également varier, le diagnostic n'est pas toujours porté. Il existe cependant des mutations, p.Arg172Trp, p.Arg195Leu et p.Arg142Trp, qui conduisent immanquablement à un aspect typique d'atrophie aréolaire centrale.

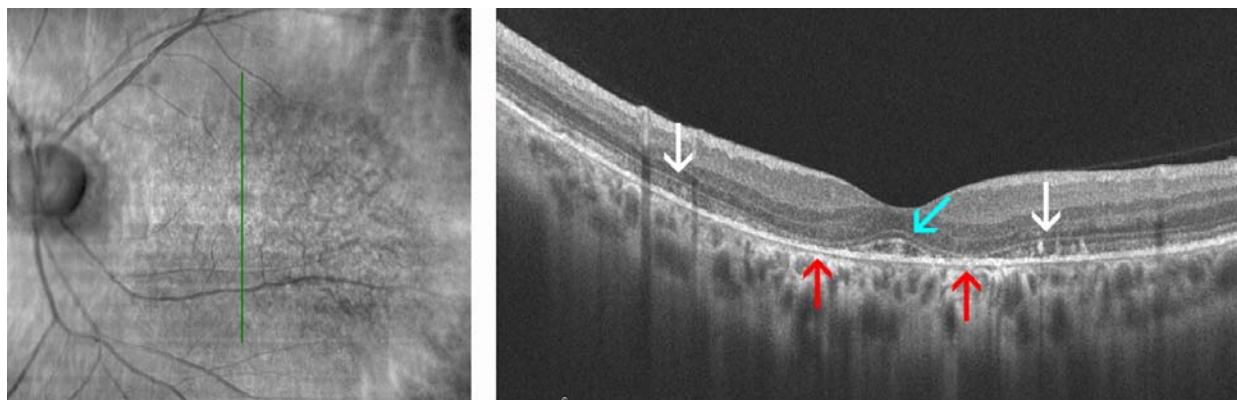


Fig.11 : Pour ce jeune patient qui présente un début d'atrophie aréolaire centrale et qui garde une excellente acuité la perte des cellules de l'EP se fait surtout en périfovélolaire ou l'amincissement de l'EP est maximum (flèches rouges). La ligne SI/SE des photorécepteurs est continue en foyéolaire (flèche bleue) et les dépôts autofluorescents des berges de la maculopathie sont hyperréflectifs et visibles en dehors de l'amincissement périfovélolaire (flèches blanches).

Clinique. La maladie commence chez l'adulte jeune mais il est exceptionnel de la dépister avant l'âge de 40 ou 50 ans. La **baisse de vision** ou la découverte d'un autre membre atteint dans la famille sont les principaux signes d'appel.

On décrit classiquement 4 stades :

- le **stade 1** : entre 20 et 30 ans, lorsque la maladie est asymptomatique pour le patient, la région maculaire a déjà un aspect anormal, grisâtre dépigmentée et granulaire. On peut observer sur les bords de la lésion centrale de petites taches jaunâtres qui ressemblent à de fins drusen. Les vaisseaux ont un calibre normal et la périphérie est rarement modifiée (Fig.9). C'est à partir de ce remaniement discret que la maladie évolue progressivement avec une disparition progressive des photorécepteurs, de l'épithélium pigmentaire puis de la choriocapillaire.

- le **stade 2** correspond à l'apparition d'une plage ovalaire rétinienne de dépigmentation rétinienne (Fig.10),

- le **stade 3** avec un début d'atrophie choriorétinienne périfovéolaire (Fig.11)

- le **stade 4** lorsque la fovéola est englobée par l'atrophie, cette dernière est ronde ou ovalaire ses bords sont nets et non géographiques comme dans les atrophies aréolaires séniles, cette atrophie peut s'élargir dans toutes les directions et venir affleurer le bord temporal de la papille (Fig.12). Il s'agit d'une atrophie de l'épithélium pigmenté et de la choriocapillaire et les vaisseaux choroïdiens restent visibles au niveau de la lésion.



Fig.12 : Homme de 53 ans avec atrophie aréolaire constituée. L'acuité de cet œil est de 1/20^{ème} alors que l'autre œil est encore à 5/10^{ème}. Les contours de l'atrophie aréolaire sont particulièrement nets. La lésion centrale est bordée d'un halo d'hyperfluorescence et quelques ponctuations hyperfluorescentes entourent la lésion.

La **dyschromatopsie** est d'axe bleu-jaune et évolue vers une dyschromatopsie globale sévère.

Le champ visuel présente un scotome central qui s'approfondi progressivement pour devenir absolu et s'étendre jusqu'à 30° de part et d'autre du point de fixation. Les isoptères périphériques du Goldmann sont conservés.

L'**ERG** plein champ est normal mais il peut être altéré, surtout en photopique, dans les formes très évoluées. L'**ERG pattern** est diminué ou non enregistrable et l'**ERG multifocal** est altéré précocement.

L'EOG est normal.

L'autofluorescence est anormale l'aire maculaire apparaît trop sombre avec un aspect tacheté sur ses berges de petites plages hyperfluorescentes (Fig.9).

A **l'OCT spectral** la ligne des photorécepteurs est désorganisée avec des granulations hyper réflectives et l'épithélium pigmenté est aminci ou disparu avec absence des structures rétiniennes au niveau de la lésion selon le stade de l'atrophie (Fig. 9 et 11).

L'angiographie n'est plus pratiquée pour le diagnostic, on trouve aux premiers stades une transparence anormale de l'épithélium pigmenté au niveau de la lésion et des réticulations sombres sur ses bords (Fig.10), aux stades suivants la choriocapillaire s'efface, les vaisseaux choroïdiens de moyen et de gros calibre sont alors visibles et la lésion est bordée d'un liseré hyperfluorescent ou persiste un peu de choriocapillaire

L'évolution de la maladie est lente et l'atrophie peut assez rarement, comme pour certaines atrophies géographiques maculaires liées à l'âge, être le siège d'incidents locaux avec soulèvements sérieux, hémorragies disciformes et donc néovaisseaux, quelque soit l'évolution il n'y a pas de perte de la vision périphérique.

Pour le **diagnostic différentiel**, au stade de début avant l'atrophie aréolaire on élimine la maladie de Stargardt tardive et la maculopathie des mitochondriopathies (MELAS). Au stade d'état on envisage l'atrophie géographique maculaire liée à l'âge aux bords mal définis, festonnés et déchiquetés souvent accompagnées de drusen et toutes les atrophies aréolaires secondaires des dystrophies héréditaires qui peuvent avoir une atrophie aréolaire aux stades évolués en particulier la dystrophie des cônes. On éliminera également la dystrophie de la Caroline du Nord, les cicatrices choriorétiniennes exceptionnellement bilatérales et la myopie forte.

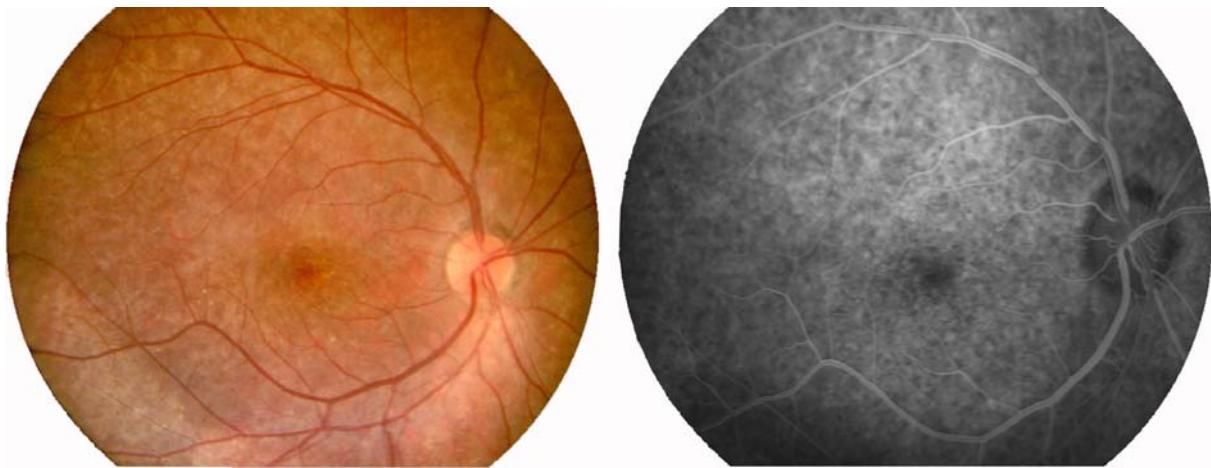


Fig.13 : Fundus pulverulentus chez une patiente de 16 ans qui présente une mitochondriopathie Kearns et Sayre.

7.5. Fundus pulverulentus

Décrit par Marmor en 1977, il correspond à un aspect granité ou poivre et sel de la région maculaire ou du pôle postérieur et selon certains à des amas pigmentaires grossiers où la baisse d'acuité visuelle serait modérée. Ce type de fond d'oeil correspond soit au début d'une atrophie aréolaire centrale étendue soit au remaniement rétinien du pôle postérieur des mitochondriopathies de type MELAS ou Kearns et Sayre dont l'évolution lente se termine également par une atrophie aréolaire centrale aux bords nets (Fig.13).

8. Traitement

Il n'y a pas de traitement curatif actuellement connu. Les complications néo-vasculaires sont traitées de façon conventionnelle par injection d'anti-VEGF.

Bibliographie

1. **Boon CJF, Den Hollander AI, Hoyng CB et al.** *The spectrum of retinal dystrophies caused by mutations in the peripherin/RDS gene.* Prog Retin and Eye Res. 2008; 27: 213–235.
2. **Meunier I.** *Hérédodégénérescences rétiniennes.* Médecine Sciences. Publications (Lavoisier). 2012 Vol. 2. 230p.
3. **Puech B, Hache J.C, Turut P, Francois P.** *X-Shaped Macular Dystrophy with Flavimaculatus Flecks.* Ophtalmologica 1989, 4:146-157.

- 4. Puech B, Francois P, Hache J.C, et al.** *La dystrophie à taches jaunâtres du pôle postérieur (adult-onset reticular flavimaculatus dystrophy)*. Bull Soc Opht France. 1992, 92-2: 145-147.